



Ziekte van Thomsen

Wat is ziekte van Thomsen?

De ziekte van Thomsen is een erfelijke ziekte waarbij de spieren na aanspannen niet goed kunnen ontspannen, waardoor klachten van spierstijfheid ontstaan.

Hoe wordt de ziekte van Thomsen ook wel genoemd?

De ziekte van Thomsen wordt ook wel autosomaal dominante myotonia congenita genoemd. De term autosomaal dominant verwijst naar de manier waarop deze ziekte overerft van ouders naar hun kinderen. Myotonie is de medische term voor het niet meer goed kunnen ontspannen van spieren nadat zij aangespannen zijn. De term congenita komt van congenitaal wat aangeboren betekent.

Hoe vaak komt de ziekte van Thomsen voor bij kinderen?

De ziekte van Thomsen is een zeldzame ziekte en komt bij één 100.000 kinderen voor.

Bij wie komt ziekte van Thomsen voor?

De ziekte van Thomsen komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor. Jongens hebben vaak meer klachten dan meisjes. De eerste klachten van de ziekte van Thomsen treden vaak al vanaf de geboorte of in de eerste twee-drie levensjaren op.

Waar wordt de ziekte van Thomsen door veroorzaakt?

Foutje in het erfelijk materiaal

De ziekte van Thomsen is een erfelijke ziekte die wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal het DNA. Bij de ziekte van Thomsen zit er een foutje op het 7e chromosoom. De plaats van dit foutje in het erfelijk materiaal wordt het CLCN1-gen genoemd.

Autosomaal dominant

De ziekte van Thomsen is een autosomaal dominante ziekte. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 7 al voldoende is om klachten te krijgen. De ziekte van Becker is een autosomaal recessieve aandoening. Dit houdt in dat er elk van de twee chromosomen 7 foutjes aanwezig zijn op de plaats van het CLCN1-gen. Vaak zijn beide ouders drager van een foutje op chromosoom 7. Zij hebben zelf geen klachten, omdat zij nog een chromosoom 7 hebben zonder foutje.

Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal werken bepaalde chloorkanaaltjes in de spiercellen niet meer goed. Dit zorgt ervoor dat de spieren niet meer goed kunnen ontspannen nadat zij aangespannen zijn.

Wat zijn de verschijnselen van de ziekte van Thomsen?

Variatie

Er bestaat een grote variatie tussen de klachten van verschillende kinderen met de ziekte van Thomsen. Sommige kinderen hebben er maar weinig last van, andere kinderen worden meer gehinderd in hun dagelijkse bezigheden.



Spierstijfheid

Kinderen met de ziekte van Thomsen hebben last van spierstijfheid, met name in rust wanneer de spieren zouden moeten ontspannen. De spieren voelen strak en gespannen aan. Alle spieren in het lichaam doen mee, met name de spieren van de benen, maar ook de spieren van het gezicht, het gelaat en de tong. Deze spierstijfheid valt vaak op, wanneer kinderen na een periode van rust weer willen gaan bewegen. Op dat moment worden de bewegingen beperkt door spierstijfheid. Deze spierstijfheid verdwijnt na enkele seconden of minuten bewegen. Als gevolg van de myotonie kunnen sommige kinderen hun ogen niet openen wanneer ze wakker worden. Ook is het begin van het lopen vaak onhandig en houterig, na enige tijd wanneer de myotonie verdwenen is, gaat het lopen volkomen normaal. Het loslaten van een voorwerp wat enige tijd opgetild is, bijvoorbeeld een tas, is moeilijk.

Slikken en praten

Een deel van de kinderen heeft ook moeite met slikken en met praten. Ook deze problemen verbeteren na enige tijd eten, drinken en praten.

Schrikreactie

Een plotseling schrikreactie kan ook zorgen dat de spieren in het lichaam ineens allemaal aanspannen. Bewegen van de aangedane spieren kan er voor zorgen dat de spierstijfheid vermindert.

Koude

Bij een groot deel van de kinderen zijn de klachten tijdens koude erger dan in warme periodes.

Hormonen

Meisjes merken tijdens de puberteit vaak dat ze meer last hebben van spierstijfheid en van krachtsverlies in de week voor hun menstruatie. Na de menstruatie verbeteren de klachten weer. Dit wordt waarschijnlijk veroorzaakt door hormonale veranderingen.

Gespierd uiterlijk

Omdat de spieren van kinderen met de ziekte van Thomsen veel aangespannen zijn, zijn hun spieren goed ontwikkeld. Kinderen met de ziekte van Thomsen hebben daarom een gespierd uiterlijk.

Spierkracht

Kinderen met de ziekte van Thomsen hebben een normale spierkracht. Door de myotonie die aanwezig is tijdens het starten van een beweging worden zij wel gehinderd in het bewegen. Hierdoor kunnen kinderen bijvoorbeeld vallen. Wanneer de myotonie na enkele seconden tot minuten verdwijnt, kunnen kinderen normaal lopen en bewegen.

Spierpijn

Bij de meeste kinderen met de ziekte van Thomsen is de myotonie niet pijnlijk. Een klein deel van de kinderen met de ziekte van Thomsen ervaart wel een gevoel van spierpijn als gevolg van de myotonie.

Maligne hyperthermie

Maligne hyperthermie is een complicatie die kan ontstaan bij kinderen met de ziekte van Thomsen door gebruik van bepaalde medicatie zoals spierverslappers bij een operatie. De



lichaamstemperatuur gaat dan heel snel omhoog, waardoor allerlei lichaamsfuncties niet meer goed uitgevoerd kunnen worden.

Geen hartproblemen

Bij de ziekte van Thomsen komen geen problemen met de hartspier voor.

Hoe wordt de diagnose de ziekte van Thomsen gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan worden vermoed dat er sprake is van een bepaalde vorm van myotonie. Opvallend is het ontstaan van een kuiltje in de spier wanneer er op de spier getikt wordt. Wanneer meerdere familieleden de ziekte van Thomsen hebben, zal het niet moeilijk zijn om de diagnose te stellen en kan meteen DNA onderzoek worden gedaan.

Wanneer er geen andere familieleden bekend zijn is aanvullend onderzoek nodig om te kijken van welke vorm van myotonie er sprake is. Andere ziektes die ook myotonie geven zijn bijvoorbeeld myotone dystrofie, de ziekte van Becker of paramyotonia. Ook de ziekte van Brody kan veel lijken op de ziekte van Thomsen.

Bloedonderzoek

Bij kinderen met spierklachten zal vaak het spierenzym creatinekinase (CK) in het bloed bepaald worden. Bij de ziekte van Thomsen is deze waarde normaal, of maximaal 3-4 keer verhoogd. Het bloedonderzoek wordt vaak gedaan om andere ziektebeelden die vergelijkbare klachten kunnen geven minder waarschijnlijk te maken.

Spierzenuwonderzoek

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van de ziekte van Thomsen of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij kinderen met de ziekte van Thomsen worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden, maar wel afwijkingen aan de spier. Tijdens onderzoek van de spier kan aangetoond worden dat de spier normaal kan aanspannen, maar niet goed kan ontspannen.

Spierbiopt

Om de diagnose ziekte van Becker te stellen is geen spierbiopt nodig. Soms wordt de ziekte niet herkend en wordt toch een spierbiopt gedaan. Vaak worden hierin geen of hele lichte afwijkingen aan de spier gezien. Soms wordt gezien dat een bepaald type spiervezels de zogenaamde type 2 B vezels ontbreekt.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het DNA van het 7^e chromosoom worden aangetoond bij de meeste kinderen met de ziekte van Thomsen. Bij kinderen met de pijnlijke vorm van myotonia congenita zal gekeken worden naar het voorkomen van een foutje op het 17^e chromosoom.

Hoe wordt de ziekte van Thomsen behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de ziekte van Thomsen kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.



Aanpassen levensstijl

De meeste kinderen hebben weinig last van hun ziekte wanneer zij er rekening mee houden. Door na een periode van rust de spieren rustig op te warmen door bewegen, verdwijnt de myotonie. Daarna is normaal bewegen mogelijk.

Wanneer koude de myotonie verergerd kan geprobeerd worden koude zo veel mogelijk te vermijden.

Medicijnen

Bepaalde medicijnen kunnen de ernst en de mate van voorkomen van de myotonie verminderen. Een medicijn wat een deel van de kinderen effect heeft is difantoïne of gabapentine. Andere medicijnen die soms gebruikt worden zijn carbamazepine, dantroleen of acetazolamide. Ook het medicijn mexetiline kan goed effect hebben, maar is erg moeilijk verkrijgbaar in Nederland.

Per kind zal gekeken moeten worden of de voordelen van het nemen van medicijnen opwegen tegen de mogelijke bijwerkingen van deze medicijnen.

School en sport

Kinderen met de ziekte van Thomsen hebben een normale intelligentie en kunnen gewoon onderwijs volgen. Ook met de gymnastieklessen kunnen ze normaal mee doen. Door een korte warming-up van te voren, verdwijnt de myotonie en kunnen kinderen normaal sporten.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan advies geven hoe er voor te zorgen in het dagelijks leven zo min mogelijk last te hebben van myotonie.

Ergotherapeut

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden, eten, praten maar ook naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of gemaakt kunnen worden om het uitvoeren van bepaalde handelingen makkelijker te maken.

Logopedie

De logopedist kan adviezen geven om het spreken te verbeteren. Ook kan een logopedist adviezen en oefeningen geven bij slikproblemen.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen.

Begeleiding

Kinderen en ouders met de ziekte van Thomsen hebben vaak behoefte aan begeleiding. Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via de patiëntenvereniging kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Ook maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van de ziekte van Thomsen en dit een plaatsje in het leven te geven.



Wat betekent de ziekte van Thomsen voor de toekomst?

Weinig progressief

In de eerste levensjaren nemen de klachten van kinderen met de ziekte van Thomsen meestal nog enigszins toe. Daarna blijven de klachten zoals ze zijn en verergeren ze niet meer. Bij vrouwen met de ziekte van Thomsen kunnen de klachten verergeren tijdens de zwangerschap.

Levensverwachting

Kinderen met de ziekte van Thomsen hebben een normale levensverwachting.

Kinderen

Vrouwen met de ziekte van Thomsen kunnen normaal kinderen krijgen. Hun kinderen hebben 50% kans om zelf ook de ziekte van Thomsen te krijgen. Vaak verergeren de klachten van de ziekte van Thomsen onder invloed van hormonale veranderingen tijdens de zwangerschap. Na de bevalling verdwijnt deze verandering geleidelijk aan weer.

Menopauze

Vrouwen geven aan dat hun klachten na de menopauze vaak afnemen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van de ziekte van Thomsen?

De ziekte van Thomsen is een erfelijke ziekte. Broertjes en zusjes van deze kinderen hebben een vergrote kans om ook de ziekte van Thomsen te krijgen. Deze kans kan oplopen tot 50%, een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven. De mate van ernst van de ziekte kan enorm variëren tussen de verschillende familieleden.

Prenatale diagnostiek

Door middel van prenatale diagnostiek is het mogelijk om tijdens een nieuwe zwangerschap te kijken met behulp van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie of er bij het kindje ook sprake is van de ziekte van Thomsen. De mate waarin het kindje hier last van gaat krijgen is niet goed te voorspellen.

Links en verwijzingen

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging voor patiënten met een spierziekte)

www.spierziekten.nl

(Informatie over diversen spierziekten)

Referenties

1. Thomsen or Becker myotonia? A novel autosomal recessive nonsense mutation in the CLCN1 gene associated with a mild phenotype. Gurgel-Giannetti J, Senkevics AS, Zilbersztajn-Gotlieb D, Yamamoto LU, Muniz VP, Pavanello RC, Oliveira AB, Zatz M, Vainzof M. Muscle Nerve. 2012;45:279-83
2. Heatwole CR, Moxley RT 3rd. The nondystrophic myotonias. Neurotherapeutics. 2007 Apr;4:238-51.
3. Phenotypic variability in myotonia congenita. Colding-Jørgensen E. Muscle Nerve. 2005;32:19-34.



4. Pusch M. Myotonia caused by mutations in the muscle chloride channel gene CLCN1. Hum Mutat. 2002;19:423-34.
 5. Surtees R. Inherited ion channel disorders. Eur J Pediatr. 2000;159 Suppl 3:S199-203.
- Laatst bijgewerkt: 25 november 2007

auteur: JH Schieving

Laatst bijgewerkt 25 november 2012